

## Bölüm 15

### PRENATAL GENETİK HASTALIK TARAMA TESTLERİ

Alparslan DENİZ<sup>1</sup>

Günümüzde gebe muayenesi annenin gebelikle ilgili değişikliklerinin değerlendirilmesi yanında anne karnındaki bebeğinde ayrıntılı olarak değerlendirilmesini de içermektedir. Çoğunlukla ailelerin gebelik muayenelerindeki temel beklentileri çocuğun sağlık durumu ve gelişimi ile ilgili bilgi almak haline gelmiştir. Görüntüleme teknolojilerindeki gelişmeler ve laboratuvar alanındaki gelişmeler doğum hekimlerinin anne karnındaki bebeği ayrıntılı olarak incelemesini mümkün kılmıştır. Özellikle son yıllardaki gelişmeler ile artık birçok hastalık bebek anne karnında iken tanı konulabilmekte, aile ve sağlık hizmeti sunucularına bebeğin geleceği ile ilgili planlama yapma imkanı sunmaktadır.

Mevcut görüntüleme yöntemleri ile embriyo ve fetüs anatomik olarak değerlendirilebilmekte ve yüksek oranda anatomik patolojiler saptanabilmektedir. Görüntüleme yöntemlerindeki en büyük dezavantaj tanı uygulayıcısına göre doğruluk oranları çok ciddi oranda değişebilmektedir. Sağlık hizmeti verenler ve aileler için anne karnındaki bebeğin muayenesindeki en önemli konulardan birisi aneuploidilerin saptanmasıdır. Günümüzde aneuploidili bebeklere anne karnında tanı koyabilmek için birçok test geliştirilmiş olmasına rağmen istenilen özellikle noninvasiv bir tanı testi bulunmamaktadır. Kullanılmakta olan prenatal aneuploidi tanı testleri aşağıda özetlenmiştir.

#### NONİNVAZİV TESTLER

- Fetal Noninvasiv Görüntüleme
- Fetal Ultrasonografik Değerlendirme
- Magnetik Rezonans Görüntüleme
- Röntgenogram
- Biyokimyasal Tarama Testleri
- Maternal serumda
- İkili Tarama Testi
- Üçlü Tarama Testi

<sup>1</sup> Dr., Private Clinic for Gynecology & Obstetry, Manavgat, ANTALYA. dralparslandeniz@gmail.com

nuç vermektedir. CVS işlemine göre daha geç haftalarda uygulanmakta ve kültür işlemi nedeniyle daha geç sonuç vermesi dezavantajıdır. Mozaizm oranının çok düşük olması ve işlem komplikasyonlarının çok düşük olması avantajlarıdır.

En ciddi komplikasyonu fetal kayıp olup 1/300-500 oranında görülmektedir. Enfeksiyon gelişme riski %0.1 gibi çok düşük oranlardadır.

### ***Kordosentez***

Genellikle gebeliğin daha geç haftalarında uygulanan, umbilikal venden kan örneği alınması işlemidir. Umbilikal kordun plasentaya yakın veya serbest bir bölgeden yapılabilir. Karyotip tayini amacıyla uygulama nadirdir, ancak CVS ve amniosentezde mozaizm saptanırsa uygulanmaktadır. Fetal kayıp oranı CVS ve amniosenteze göre daha yüksek olup uygulanan endikasyona göre % 1,4-35 oranında değişmektedir.

### ***Organ ve doku biyopsileri (kas, karaciğer, böbrek vb)***

Gebelik sırasında; ultrasonografi altında fetüsten kas, cilt, böbrek ve karaciğer doku örnekleri alınmasıdır. Uygulama alanları muskuler distrofi, mitokondriyal myopati ve epidermolysis bullosa gibi o dokuya ait hastalıkların tanısı amacıyla olup daha sınırlıdır.

### **3. Preimplantasyon Genetik Test (In vitro fertilizasyon tedavilerinde)**

Preimplantasyon Genetik Tarama: Genellikle ileri anne yaşı, tekrarlayan gebelik kayıpları ve tekrarlayan negatif IVF sonuçları nedeniyle uygulanmaktadır. IVF öncesi anöploidi taraması yapılmaktadır.

Preimplantasyon Genetik Tanı: Ebeveynlerde ve ailede bilinen genetik bir hastalık varlığında genetik açıdan normal embriyoları seçerek transfer etmek amacıyla yapılan genetik testtir. Kistik fibrozis, a-talasemi, hemofili gibi tek gen hastalıkları; X'e bağlı hastalıklar, dengeli translokasyonlar ve ailesel geçişli mutasyonlar saptanıp önlenmektedir.

### **KAYNAKÇA**

- Benn KN., Benn P., Campbell WA., Moaddab A., Shamshirsaz AA. Genetic sonogram: components and role in the era of prenatal screening. Review article. Fetal and Maternal Medicine review 2014; 25:3-4 214-231
- Ciceroa S., Sacchini C., Rembouskos G., Nicolaidis KH. Sonographic Markers of Fetal Aneuploidy-A Review. Placenta (2003); 24:88-98
- Syngelaki A., Guerra L., Ceccacci I., Efeturk T., Nicolaidis KH. Impact of holoprosencephaly, exomphalos, megacystis and increased nuchal translucency on first-trimester screening for chromosomal abnormalities. Ultrasound Obstet Gynecol. 48-45:1,50;2017.
- Nicolaidis KH. Screening for fetal aneuploidies at 11 to 13 weeks-Review. Prenat Diagn 2011; 31: 7-15

- Screening for Fetal Aneuploidy. The American College of Obstetricians and Gynecologists Practise Bulletin No: 163. *Obstetric &Gynecology*. 2016;127
- Norton ME. Follow-up of sonographically detected soft markers for fetal aneuploidy. *Semin Perinat* 2013;37:365-69
- Cıceroa S., Sonek JD., Mckenna DS., Coom CS., Johnson I., Nicolaides KH. Nasal bone hypoplasia in trisomy 21 at 15–22 weeks' gestation *Ultrasound Obstet Gynecol* 2003; 21: 15
- Bromley B., Benacerraf BR. The Genetic sonogram scoring index. *Semin Perinat* 2003;27(2):124-29
- Royal College of Obstetricians & Gynaecologists (RCOG) Amniocentesis and Chorionic Villus Sampling Green-top Guideline No.8 2010
- Resnik R. et al. Creasy and Resnik's Maternal-Fetal Medicine: Principles and Practice 7th Edition 2013, Prenatal diagnosis and congenital disorders
- Cunningham F. Gary et al. Williams Obstetrics, 25th Edition 2018, Chapter 14 Prenatal diagnosis, Prenatal diagnostic procedures
- Scala C., Leone Roberti Maggiore U., Candiani M., Venturini PL., Ferrero S., Greco T., et al. Aberrant right subclavian artery in Down syndrome fetuses: a systematic review and meta-analysis. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2015 Sep;46(3):266-76
- Manegold-Brauer G., Bourdil L., Berg C., Schoetzau A., Gembruch U., Geipel A. Prenasal thickness to nasal bone length ratio in normal and trisomy 21 fetuses at 11–14 weeks of gestation. *Prenatal Diagnosis* 2015;35:1079-84
- Abuhamad A., Chaoui R. First Trimester ultrasound diagnosis fetal abnormalities.1st eddition 2018 Wolters Kluwers
- Renga B. Non invasive prenatal diagnosis of fetal aneuploidy using cell free fetal DNA. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol*. 2018 Jun; 225:5-8.
- Skrzypek H, Hui L. Noninvasive prenatal testing for fetal aneuploidy and single gene disorders. *Best Pract Res Clin Obstet Gynaecol*. 2017 Jul; 42:26-38.
- Chitayat D, Langlois S, Wilson RD. No. 261-Prenatal Screening for Fetal Aneuploidy in Singleton Pregnancies. *J Obstet Gynaecol Can*. 2017 Sep;39(9): e380-e394.
- Screening for fetal aneuploidy. Practice Bulletin No. 163. American College of Obstetricians and Gynecologists. *Obstet Gynecol* 2016; 127: e123 –37.
- Nicolaides KH. Nuchal translucency and other first-trimester sonographic markers of chromosomal abnormalities. *Am J Obstet Gynecol*. 2004;191(1):45-67.
- Nicolaides KH. Screening for fetal aneuploidies at 11 to 13 weeks. *Prenat Diagn*. 2011;31(1):7-15.